PERFIL DA FUNÇÃO RESPIRATÓRIA EM PACIENTES NÃO DEAMBULANTES COM DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE E ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL

PROFILE OF RESPIRATORY FUNCTION IN NON-AMBULATORY PATIENTS WITH DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY AND SPINAL MUSCULAR ATROPHY

Mariana Diniz de Morais[1], Juliana Marcelino Pimentel[2], Emilly de Sousa Silva[3], Ana Emanuela Coelho Pessoa Lima[4], Francisco Tiago Oliveira de Oliveira[5], Marcela Câmara Machado Costa[6], Cristiane Maria Carvalho Costa Dias[7].

1. Acadêmica de fisioterapia da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública (EBMSP) e Bolsista do Programa Institucional de Iniciação Científica (PIBIC/FAPESB). ORCID: 0009-0005-9252-7655.
2. Fisioterapeuta. Mestra em Tecnologias em Saúde pela EBMSP. ORCID: 0000-0003-0482-0922.
3. Acadêmica de fisioterapia da EBMSP e Bolsista do Programa Institucional de Iniciação Científica (PIBIC/Bahiana). ORCID: 0009-0005-8343-2750.
4. Acadêmica de medicina da EBMSP. ORCID: 0009-0007-3749-5405.
5. Fisioterapeuta. Mestre em Tecnologias em Saúde pela EBMSP. ORCID: 0000-0002- 2298-2493.
6. Doutora em Patologia Experimental pela Fiocruz, Bahia e docente do curso de Medicina da EBMSP. ORCID: 0000-0001-6987-3086.
7. Doutora em Medicina e Saúde Humana e docente do curso de fisioterapia da EBMSP. ORCID: 0000-0003-1944-3154.

Endereço para correspondência: marianamorais21.2@bahiana.edu.br

RESUMO

INTRODUÇÃO: A distrofia muscular de Duchenne (DMD) e a atrofia muscular espinhal (AME) são doenças neuromusculares genéticas e progressivas que comprometem a função respiratória, especialmente em indivíduos não deambulantes. **OBJETIVO:** Descrever o perfil da função respiratória em

pacientes não deambulantes com DMD e AME. **MATERIAL E MÉTODOS:** Estudo observacional de corte transversal, conduzido entre março e outubro de 2024 em um centro de referência em doenças neuromusculares. Foram incluídos pacientes com diagnóstico clínico de DMD ou AME, com idade ≥2 anos e não deambulantes. A função pulmonar foi avaliada por espirometria, medidas de força muscular respiratória e pico de fluxo de tosse. A função respiratória em atividades diárias foi analisada por meio da escala EK2. A análise da distribuição não normal da amostra foi obtida pelo teste de Shapiro-Wilk, histogramas e análise descritiva. **RESULTADOS:** A mediana de idade da amostra foi de 17 anos (11–26). A maioria dos pacientes (85,7%) utilizava reanimador manual como estratégia de recrutamento pulmonar. O escore total da EK2 foi de 10 (4,5–19,5), com valor de 16 no grupo com AME e 6 no com DMD. Os valores medianos das variáveis respiratórias foram PImáx de 74 cmH_2O (44,5–93,5), PEmáx de 68 cmH_2O (47–89), CVF de 2,1 L (1,2–2,6), VEF1 de 1,7 L (1–2,2), razão VEF1/CVF de 80,8% (75,7%–86,7%) e PFT de 230 L/min (145–280). **CONCLUSÃO:** Os resultados sugerem comprometimento da função respiratória em pacientes não deambulantes com DMD e AME, com maior prejuízo observado no grupo AME.

PALAVRAS-CHAVE: Distrofia muscular de Duchenne. Atrofia muscular espinhal. Testes de Função Respiratória. Estado funcional.

ABSTRACT

INTRODUCTION: *Duchenne muscular dystrophy (DMD) and spinal muscular atrophy (SMA) are progressive genetic neuromuscular diseases that significantly impair respiratory function, especially in non-ambulatory individuals.* ***OBJECTIVE:*** *To describe the respiratory function profile in non-ambulatory patients with DMD and SMA.* ***METHODS:*** *This was a cross-sectional observational study conducted between March and October 2024, involving 21 participants treated at a reference center for neuromuscular diseases. Individuals with a clinical diagnosis of DMD or SMA, aged ≥2 years and non-ambulatory, were included. Pulmonary function was assessed using spirometry, maximal respiratory pressure measurements, and peak cough flow. Respiratory-related functionality in daily activities was assessed using the EK2 scale.* ***RESULTS:*** *The median age was 17 years (11–26), and most participants (85.7%) used a manual*

resuscitator for lung volume recruitment. The total EK2 score was 10 (4.5–19.5), with a value of 16 in the SMA group and 6 in the DMD group. Median values for respiratory variables were MIP 74 cmH_2O (44.5–93.5), MEP 68 cmH_2O (47–89), FVC 2.1 L (1.2–2.6), FEV_1 1.7 L (1–2.2), FEV_1/FVC ratio 80.8% (75.7%–86.7%), and peak cough flow 230 L/min (145–280). ***CONCLUSION:*** *The results suggest impaired respiratory function in non-ambulatory individuals with DMD and SMA, with greater impairment observed in the SMA group.*

KEYWORDS: *Duchenne muscular dystrophy. Spinal muscular atrophy. Respiratory function tests. Functional status.*

INTRODUÇÃO

A distrofia muscular de Duchenne (DMD) e a atrofia muscular espinhal (AME) são doenças neuromusculares genéticas e progressivas, caracterizadas pelo comprometimento significativo da função respiratória ao longo da evolução clínica[1]. A DMD resulta de mutações no gene *DMD* no cromossomo X, que codifica a distrofina, proteína essencial para a estabilidade muscular, e sua deficiência leva à degeneração muscular progressiva[2,3]. Em média, 1 a cada 3.500 a 5.000 nascimentos do sexo masculino, enquanto o sexo feminino é portador[4,5].

A AME decorre de alterações no gene *SMN1*, crucial para a sobrevivência dos neurônios motores inferiores, e sua gravidade varia conforme a idade de início dos sintomas e a máxima função motora adquirida. A classificação clínica considera: tipo 0 (pré-natal); tipo I (até 6 meses, sem sedestação); tipo II (6 a 18 meses, com sedestação); tipo III (após 18 meses, com marcha, mas possível perda); e tipo IV (início na idade adulta, com deambulação preservada). Do ponto de vista funcional, os pacientes são agrupados em “não sentam” (tipos I e II), “sentam” (tipos II e III) e “andam" (tipos III e IV)[6,7]. Registra-se 1 a cada 10.000 nascidos vivos, com frequência de portadores entre 1 em 40 a 60 indivíduos[8,9.]

Na DMD, a perda progressiva da força muscular esquelética resulta na perda da marcha por volta do início da adolescência, seguida pelo comprometimento da musculatura respiratória[2]. A fraqueza gradativa dos músculos respiratórios resulta na redução da capacidade vital forçada (CVF), das pressões respiratórias

máximas (PImáx e PEmáx) e na diminuição da eficácia da tosse. Essa deterioração contribui para o declínio das funções pulmonares, que geralmente se acentua após a perda da deambulação, aumentando o risco de insuficiência respiratória e a necessidade de suporte ventilatório na segunda década de vida[1,2,10].

Na AME, o comprometimento motor varia conforme o subtipo clínico, impactando significativamente a função respiratória, sobretudo em indivíduos não deambulantes. A fraqueza dos músculos intercostais e abdominais compromete a ventilação, reduz os volumes pulmonares e limita a eficácia da tosse, aumentando o risco de infecções e falência respiratória[1,7,9]. O comprometimento progressivo da função respiratória em DMD e AME exige monitoramento periódico. Testes como espirometria, manovacuometria e pico de fluxo de tosse (PFT) possibilitam o reconhecimento precoce de declínios e a adoção de intervenções, como ventilação não invasiva e recrutamento pulmonar[10,11].

A Egen Klassifikation versão 2 (EK2), recentemente traduzida, adaptada transculturalmente e validada para o português, representa um instrumento de avaliação funcional relevante no contexto clínico desses pacientes. A EK2 avalia diferentes dimensões da funcionalidade, incluindo aspectos relacionados à função pulmonar, como a capacidade de tossir e falar, além de fadiga diurna e sintomas respiratórios associados a hipoventilação noturna[2,12]. Ademais, complementa as medidas objetivas da função respiratória, como a CVF e força muscular respiratória, apresentando correlações negativas estatisticamente significativas com esses parâmetros em sua versão original[12].

Embora a função respiratória seja reconhecidamente comprometida em pacientes com DMD e AME, as pesquisas voltadas ao desenvolvimento de terapias modificadoras da doença frequentemente restringem-se à análise de variáveis isoladas, como a CVF, e incluem majoritariamente pacientes deambulantes, o que limita a compreensão do perfil respiratório em estágios mais avançados[13]. Soma-se a isso a escassez de análises que integrem parâmetros respiratórios a escalas funcionais validadas para a língua portuguesa, como a EK2[12]. Diante desse cenário, este estudo tem como objetivo

descrever a função respiratória de pacientes não deambulantes com DMD e AME.

MATERIAL E MÉTODOS

Trata-se de um estudo observacional de corte transversal realizado com pacientes diagnosticados com DMD e AME. O estudo ocorreu no Centro de Neurociências – Ambulatório de Doenças Neuromusculares da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública (EBMSP), serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras pelo Ministério da Saúde, entre março e outubro de 2024. Vinculado ao projeto de mestrado em Tecnologias em Saúde intitulado "Tradução, adaptação transcultural e validação para o português do Brasil da escala Egen Klassifikation versão 2 (EK2) em pacientes com Distrofia Muscular de Duchenne e Atrofia Muscular Espinhal" sob o número do CAAE 65004822.5.0000.5544.

A amostra foi selecionada por conveniência. Foram incluídos pacientes com diagnóstico clínico e molecular de DMD ou AME, com idade igual ou superior a 2 anos, de ambos os sexos, com incapacidade de deambular sem assistência e restritos à cadeira de rodas. Excluídos aqueles que apresentaram dificuldades de compreensão ou execução dos testes propostos ou alguma contraindicação para realização, como doença sistêmica em atividade, cardiopatia e/ou pneumopatia grave, a exemplo de arritmias em atividade e exacerbação da asma.

Após a avaliação do neurologista responsável, os pacientes foram encaminhados ao fisioterapeuta do serviço para avaliação e convite à participação no estudo. Os objetivos, riscos e benefícios da pesquisa foram esclarecidos em ambiente reservado. Mediante aceite, os pacientes ou seus responsáveis assinaram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido e/ou o Termo de Assentimento Livre e Esclarecido, em conformidade com as normativas éticas da Resolução 466/12.

A avaliação foi realizada em uma sala reservada do ambulatório, com o paciente posicionado em sua cadeira de rodas habitual ou em uma cadeira disponibilizada pelo serviço, quando necessário. O assento foi ajustado para garantir uma

superfície adequada para a avaliação, respeitando a posição usual do paciente. Nos casos em que o paciente utilizasse colar cervical ou colete, era essencial que esses dispositivos fossem mantidos durante a avaliação. Para os pacientes cuja cadeira apresentava inclinação fixa para trás, a avaliação foi conduzida nessa mesma posição. A coleta de informações foi estruturada para garantir precisão nos registros, sendo conduzida em formato conversacional. Caso o paciente não respondesse ou houvesse dúvida quanto à resposta, o cuidador era questionado, permitindo uma caracterização mais abrangente da funcionalidade do paciente.

A coleta de dados foi realizada por meio de uma ficha estruturada em três seções: dados sociodemográficos, antropométricos e clínicos. As duas primeiras seções contemplaram informações como nome, idade, peso, altura, sexo, cor autodeclarada, índice de massa corporal (IMC), número do prontuário, diagnóstico, data do diagnóstico, início dos sintomas, tempo de uso de cadeira de rodas, medicações em uso, incluindo terapia modificadora da doença, utilização de reanimador manual para empilhamento de ar, uso de suporte ventilatório não invasivo (SVNI) e acompanhamento com fisioterapia. A última seção reuniu a descrição dos testes aplicados e seus respectivos resultados. Todas as avaliações foram conduzidas no mesmo dia por quatro pesquisadoras previamente treinadas, garantindo padronização na aplicação dos instrumentos.

A avaliação da capacidade funcional dos pacientes com DMD e AME foi realizada por meio da *Egen Klassifikation Scale* versão 2 (EK2), uma escala ordinal composta por 17 categorias funcionais que abrangem diferentes aspectos da funcionalidade, incluindo mobilidade, força, habilidades motoras finas, comunicação e função respiratória. Cada categoria é pontuada de 0 a 3 pontos, em que menores escores indicam maior independência funcional, enquanto valores mais elevados refletem maior comprometimento[14].

A função pulmonar foi avaliada por espirometria, realizada com o espirômetro MIR® modelo Espirobank II, seguindo as diretrizes da *American Thoracic Society* (ATS) e da Diretriz Brasileira de Espirometria[15,16]. A força muscular respiratória estática foi avaliada por manovacuometria, utilizando o manovacuômetro digital Homed®. Foram realizadas três medições para PImáx e PEmáx, sendo

considerado o maior valor obtido[17]. Para verificação do PFT foi utilizado o medidor de pico de fluxo respiratório *Peak Flow Meter Medicate*®[18]. Os pacientes foram orientados a permanecerem sentados com os membros inferiores apoiados, a inspirarem profundamente até a capacidade total e tossirem com máxima força e rapidez. O teste foi repetido até obter três leituras com variação menor que 20 L/min, considerando o melhor valor[19].

A tabulação dos dados foi realizada no *software Excel for Windows*®, e as análises estatísticas conduzidas no programa *Statistical Package for the Social Sciences* (SPSS), versão 14.0. A análise e distribuição dos dados foi realizada pela estatística descritiva (média = mediana e desvio padrão < ½ da média), histogramas e em caso de dúvidas foi utilizado o teste inferencial de Shapiro-Wilk. As variáveis independentes analisadas incluíram sexo, idade, IMC, cor autodeclarada, uso de terapia modificadora de doença, utilização do reanimador manual para recrutamento pulmonar, uso do SVNI e acompanhamento fisioterapêutico. As variáveis dependentes incluíram os escores da EK2, a CVF, o volume expirado forçado no primeiro segundo (VEF1), a razão VEF1/CVF, o PFT e as medidas de PImáx e PEmáx. Os resultados foram apresentados por meio de tabelas. As variáveis numéricas com distribuição não normal foram descritas em termos de mediana e intervalo interquartil (IIQ), enquanto as variáveis categóricas foram expressas em frequências absoluta e relativa.

RESULTADOS

A amostra do estudo foi composta por 21 pacientes com diagnóstico confirmado de DMD (n = 8) ou AME (n = 13). Todos os pacientes eram não deambulantes.

As características demográficas, antropométricas e clínicas estão descritas na Tabela 1. A idade mediana da amostra foi de 17 anos (11– 26), sendo 16 anos (11 – 20) no grupo DMD e 18 anos (12,5 – 30) no grupo AME. Em relação ao sexo, 11 pacientes (52,4%) eram do sexo masculino, com predominância no grupo DMD, com 7 (85,5%), enquanto no grupo AME observou-se maior frequência do sexo feminino, com 9 (69,2%).

No que se refere à cor autodeclarada, 8 pacientes (38,1%) identificaram-se como brancos. A análise do IMC indicou que 10 pacientes (47,6%) apresentaram baixo

peso, condição especialmente prevalente no grupo AME, com 9 (69,2%). No grupo DMD, observou-se maior prevalência de sobrepeso, acometendo 4 (50%).

Em relação ao tratamento, nenhum paciente com DMD utilizava terapia modificadora da doença, enquanto 12 (92,3%) do grupo AME faziam uso. Quanto ao suporte respiratório, 18 pacientes (85,7%) da amostra total utilizavam reanimador manual para recrutamento pulmonar. O SVNI teve menor adesão, não sendo utilizado por 10 pacientes (47,6%). A maioria da amostra realizava acompanhamento fisioterapêutico, com apenas 3 pacientes (14,3%) sem essa assistência, Tabela 1.

Tabela 1: Características demográficas, antropométricas e clínicas de pacientes com DMD e AME em um centro de referência de Doenças Neuromusculares na cidade de Salvador-BA, 2024

	DMD (n = 8)	**AME (n = 13)**	**Total (n = 21)**
Idade (anos)*	16 (11 – 20)	18 (12,5 – 30)	17 (11 – 26)
Sexo (%)			
Feminino	1 (12,5%)	9 (69,2%)	10 (47,6%)
Masculino	7 (85,5%)	4 (30,7%)	11 (52,4%)
Cor (%)			
Brancos	2 (25%)	6 (46,2%)	8 (38,1%)
Negros	4 (50%)	3 (23%)	7 (33,3%)
Pardos	2 (25%)	4 (30,8%)	6 (28,6%)
IMC (%)			
Eutrófico	2 (25%)	3 (23%)	5 (23,8%)
Baixo peso	1 (12,5%)	9 (69,2%)	10 (47,6%)
Extremo baixo peso	-	1 (7,7%)	1 (4,8%)
Sobrepeso	4 (50%)	-	4 (19%)
Obesidade grau I	1 (12,5%)	-	1 (4,8%)
Terapia modificadora de doença			
Faz uso	-	12 (92,3%)	12 (57,1%)
Não faz uso	8 (100%)	1 (7,7%)	9 (42,9%)
Reanimador manual			

Faz uso	6 (75%)	12 (92,3%)	18 (85,7%)
Não faz uso	2 (25%)	1 (7,7%)	3 (14,3%)
SVNI			
Faz uso	2 (25%)	9 (69,2%)	11 (52,4%)
Não faz uso	6 (75%)	4 (30,8%)	10 (47,6%)
Acompanhamento com fisioterapia			
Sim	7 (87,5%)	11 (84,6%)	18 (85,7%)
Não	1 (12,5%)	2 (15,4%)	3 (14,3%)

*IMC, Índice de massa corporal; IQR, intervalo de confiança; * Mediana (IQR); SVNI, suporte ventilatório não invasivo.*

A Tabela 2 apresenta a análise das variáveis relacionadas à função pulmonar dos pacientes. A pontuação na EK2 foi de 10 (4,5–19,5) na amostra total, com valores mais elevados no grupo AME, 16 (8,5–22,5), em comparação à DMD, 6 (3–12,5). A PImáx foi de 79,5 cmH_2O (59,8–92,8) na DMD e 58 cmH_2O (35,5–94,5) na AME. De forma semelhante, a PEmáx apresentou maior valor na DMD, 76 cmH_2O (54,3–89), em relação à AME, que registrou 67 cmH_2O (36,5–73).

A CVF atingiu 2,1 L (1,2 – 2,6) na amostra total, com menor volume no grupo AME, de 1,3 L (1,1 – 2,4). Para o VEF1, observou-se 1 L (0,8 – 2) na AME. A razão VEF1/CVF correspondeu a 80,8% (75,7% – 86,7%) na amostra total. O PFT apresentou um valor de 230 L/min (145 – 280), sendo menor na AME com os valores em 190 (130 – 250), Tabela 2.

Tabela 2: Análise dos valores encontrados das variáveis da função pulmonar de pacientes com DMD e AME em um centro de referência de Doenças Neuromusculares na cidade de Salvador-BA, 2024

	DMD	**AME**	**Total**
EK2	6 (3 – 12,5)	16 (8,5 – 22,5)	10 (4,5 – 19,5)
PImáx (cmH2O)	79,5 (59,8 – 92,8)	58 (35,5 – 94,5)	74 (44,5 – 93,5)
PEmáx (cmH2O)	76 (54,3 – 89)	67 (36,5 – 73)	68 (47,50 – 89)
CVF (L)	2,4 (2,2 – 2,6)	1,3 (1,1 – 2,4)	2,1 (1,2 – 2,6)
VEF1 (L)	2 (1,6 – 2,2)	1 (0,8 – 2)	1,7 (1 – 2,2)
VEF1/CVF	83,9% (76,1% – 95,7%)	80,8% (74,5% – 85,1%)	80,8% (75,7% – 86,7%)

PFT (L/min)	280 (200 – 360)	190 (130 – 250)	230 (145 – 280)

EK2, Egen Klassifikation versão 2 em português; PImáx, pressão inspiratória máxima; PEmáx, pressão expiratória máxima; CVF, capacidade vital forçada; VEF1, volume expiratório forçado no primeiro segundo; VEF1/CVF, relação VEF1/CVF; PFT, pico de fluxo da tosse.

DISCUSSÃO

Os achados deste estudo sugerem comprometimento respiratório nos pacientes, com reduções em volumes e pressões pulmonares e tosse ineficaz. Esse perfil é compatível com o padrão ventilatório restritivo descrito em doenças neuromusculares[1,20]. O presente trabalho se destaca por integrar, de forma pioneira no Brasil, a EK2, recentemente validada para o português, com medidas objetivas da função pulmonar e da eficácia da tosse, oferecendo uma abordagem mais ampla para pacientes com DMD e AME não deambulantes. Além de quantificar a redução da função respiratória, a escala permite avaliar as consequências funcionais dessas perdas, o que demonstra como a fraqueza dos músculos respiratórios afeta a ventilação, a efetividade da tosse e as atividades de vida diárias desses pacientes[12].

Os escores da EK2 encontrados neste estudo indicam limitação funcional discreta, uma vez que valores mais próximos do escore máximo refletem menor funcionalidade dos pacientes[12,14]. Em pacientes com AME, a maior pontuação pode estar associada a manifestações clínicas progressivas, como a insuficiência respiratória, que se inicia com alterações anatômicas e infecções recorrentes, evoluindo para comprometimento noturno e, em estágios avançados, insuficiência respiratória diurna[11]. Esses fatores podem influenciar negativamente o desempenho em tarefas avaliadas pela escala, como a capacidade de tossir, a clareza da fala e o conforto físico (hipoventilação).

Nos pacientes com DMD, os escores reduzidos da EK2 indicam nível funcional mais preservado, distante do valor máximo da escala. Esse resultado reflete uma maior força muscular respiratória dessa população, possivelmente influenciada pela mediana de idade mais baixa. A força dentro de limites funcionalmente aceitáveis[20], sugere um desempenho respiratório compatível com a execução das tarefas cotidianas incluídas na escala aplicada. O perfil observado é coerente com a evolução gradual da doença, na qual, a fraqueza respiratória

progride inicialmente nos músculos expiratórios e posteriormente nos músculos inspiratórios, como o diafragma[10].

A espirometria demonstrou reduções nos volumes em ambos os grupos, sugestivas de padrão ventilatório restritivo, compatível com a fraqueza muscular respiratória e a perda de complacência torácica, características esperadas na progressão das doenças neuromusculares[1,10,20,21]. No grupo com AME, a CVF apresentou valor próximo ao ponto de corte de 1,0 L, associado a pior prognóstico na DMD e maior risco de insuficiência respiratória[20]. Essa redução reflete o início precoce da fraqueza dos músculos intercostais, que limita a expansão torácica e predispõe a complicações respiratórias[21,22]. Na DMD, os valores permanecem distantes do ponto de corte[20], porém a CVF e o VEF1 tendem a declinar progressivamente, especialmente após a perda da marcha, período em que a rigidez torácica e a perda de força respiratória tendem a se acentuar[10,20].

Os valores de PImáx e PEmáx inferiores a 80 cmH_2O são comuns na AME e refletem comprometimento ventilatório[21]. O grupo com AME apresentou redução das pressões respiratórias máximas, o que dificulta a geração de fluxo expiratório eficaz e prejudica a tosse, especialmente quando a PEmáx se aproxima ou se mantém abaixo de 45 cmH_2O, faixa na qual, a capacidade de tossir adequadamente já não se manifesta[20]. Na DMD, a fraqueza identificada na amostra reflete o comprometimento progressivo da musculatura respiratória e, em estágios mais avançados, pode demandar SVNI[10,20]. A mensuração das pressões respiratórias máximas é útil para estimar o grau de limitação ventilatória[20,21], e reforça a necessidade de acompanhamento contínuo, deve-se ao fato de que reduções discretas na força respiratória podem anteceder o declínio funcional e orientar intervenções precoces.

Além disso, o PFT da amostra total apresentou valor abaixo de 300 L/min, que está associado ao risco de pneumonia, indicando maior probabilidade de retenção de secreções e infecções respiratórias, especialmente em casos de infecções agudas das vias aéreas superiores[23]. Entre os pacientes, o uso quase universal dos exercícios de recrutamento pulmonar configura uma estratégia terapêutica essencial, pois essas manobras aumentam a pressão elástica de

retração pulmonar e elevam o volume de gás disponível para o fluxo de tosse. Como resultado, promovem a melhoria da capacidade de expulsão de secreções e reduzem o risco de complicações respiratórias. Dessa forma, recomenda-se que tais manobras sejam realizadas diariamente quando o PFT espontâneo estiver abaixo de 270 L/min[11].

Como limitação deste trabalho, destaca-se a impossibilidade de utilizar um maior número de instrumentos que avaliem os impactos da função respiratória nas atividades de vida diária. Essa restrição deve-se ao fato de que a maioria dos pacientes se deslocava de outros municípios e comparecia ao centro de referência para atendimentos clínicos, não exclusivamente para a pesquisa. A identificação precoce das alterações respiratórias é fundamental para prevenir complicações e preservar a funcionalidade. Dessa forma, recomenda-se a realização de estudos longitudinais, com avaliações seriadas da EK2, CVF, VEF1, PImáx, PEmáx, PFT e de outras escalas funcionais, visando monitorar o declínio funcional e orientar condutas terapêuticas individualizadas.

CONCLUSÃO

Os resultados deste estudo sugerem comprometimento da função respiratória em pacientes não deambulantes com DMD e AME, caracterizado por volumes pulmonares, força muscular respiratória reduzidos e tosse ineficaz, com maior prejuízo observado no grupo com AME.

REFERÊNCIAS

1. Yang ML, Finkel RS. Overview of paediatric neuromuscular disorders and related pulmonary issues: diagnostic and therapeutic considerations. Paediatr Respir Rev. 2010;11(1):9–17.
2. Araujo APQC, Nardes F, Fortes CPDD, Pereira JA, Rebel MF, Dias CM, et al. Brazilian consensus on duchenne muscular dystrophy. Part 2: Rehabilitation and systemic care. Arq Neuropsiquiatr. 2018 Jul 1;76(7):481–9.
3. Araujo APQC, De Carvalho AAS, Cavalcanti EBU, Saute JAM, Carvalho E, França Junior MC, et al. Brazilian consensus on duchenne muscular dystrophy. Part 1: Diagnosis, steroid therapy and perspectives. Vol. 75, Arquivos de Neuro-Psiquiatria. Associacao Arquivos de Neuro-Psiquiatria; 2017. p. 589–99.
4. Emery AEH. Population frequencies of inherited neuromuscular diseases-A world survey. Neuromuscular Disorders. 1991;1(1):19–29.

5. Ryder S, Leadley RM, Armstrong N, Westwood M, De Kock S, Butt T, et al. The burden, epidemiology, costs and treatment for Duchenne muscular dystrophy: An evidence review. Vol. 12, Orphanet Journal of Rare Diseases. BioMed Central Ltd.; 2017.

6. Lefebvre S, Reboullet S, Clermont O, Burlet P, Viollet L, Benichou B, et al. Identification and Characterization of a Spinal Muscular Atrophy-Determining Gene. Vol. 80, Cell. 1995.

7. Zanoteli E, de Queiróz Campos Araujo AP, Becker MM, Fortes CPDD, França MC, Machado-Costa MC, et al. Consensus from the Brazilian Academy of Neurology for the diagnosis, genetic counseling, and use of disease-modifying therapies in 5q spinal muscular atrophy. Arq Neuropsiquiatr. 2024;82(1).

8. Kolb SJ, Kissel JT. Spinal muscular atrophy: A timely review. Vol. 68, Archives of Neurology. 2011. p. 979–84.

9. Darras BT. Spinal Muscular Atrophies. Vol. 62, Pediatric Clinics of North America. W.B. Saunders; 2015. p. 743–66.

10. Khirani S, Ramirez A, Aubertin G, Boulé M, Chemouny C, Forin V, et al. Respiratory muscle decline in Duchenne muscular dystrophy. *Pediatr Pulmonol.* 2014;49(5):473–81

11. Benditt JO, Boitano LJ. Pulmonary Issues in Patients with Chronic Neuromuscular Disease. American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine. 2013 May 15;187(10):1046–55.

12. Brunherotti MA, Sobreira C, Rodrigues-Júnior AL, Renato de Assis M, Terra Filho J, Baddini Martinez JA. Correlations of Egen Klassifikation and Barthel Index scores with pulmonary function parameters in Duchenne muscular dystrophy. Heart & Lung. 2007 Mar;36(2):132–9.

13. Birnkrant DJ, Black JB, Sheehan DW, Baker HM, DiBartolo ML, Katz SL. A New Perspective on Drugs for Duchenne Muscular Dystrophy: Proposals for Better Respiratory Outcomes and Improved Regulatory Pathways. Pediatric Drugs. 2024 Dec 20;27(143–159).

14. Alemdaroğlu İ, Karaduman A, İyigün-yatar G, Tunca-yılmaz Ö. Turkish version of the Egen Klassifikation scale version 2: Validity and reliability in the Turkish population Turkish version of the Egen Klassifikation scale version 2: validity and reliability in the Turkish population. 2015;(September).

15. American Thoracic Society. Lung function testing: selection of reference values and interpretative strategies. American Review of Respiratory Disease. 1991;1202–16.

16. Associação Brasileira de Fisioterapia Cardiorrespiratória e Fisioterapia em Terapia Intensiva [Internet]. Available from: https://assobrafir.com.br/.

17. Souza R. Pressões respiratórias estáticas máximas. 2002 Sep.

18. Ruchkys VC, Dias RM, Sakurai E, Camargos PAM. Acurácia de medidores do pico do fluxo expiratório (peak-flow) da marca MiniWright. 2000.

19. Suárez A, Pessolano F, Monteiro S. Peak flow and peak cough flow in the evaluation of expiratory muscle weakness and bulbar impairment in patients with neuromuscular disease. Am J Phys Med Rehabil. 2002;81(7):506–11.

20. American Thoracic Society. Respiratory Care of the Patient with Duchenne Muscular Dystrophy. American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine. 2004 Aug 15;170(4):456–65.

21. Veldhoen ES, Wijngaarde CA, Hulzebos EHJ, Wösten-van Asperen RM, Wadman RI, van Eijk RPA, et al. Natural history of respiratory muscle strength in spinal muscular atrophy: a prospective national cohort study. *Orphanet J Rare Dis.* 2022;17:70.

22. Finkel RS, Mercuri E, Meyer OH, Simonds AK, Schroth MK, Graham RJ, et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. *Neuromuscul Disord.* 2018 Mar;28(3):197–207.

23. Bach JR. Noninvasive Respiratory Management of Patients With Neuromuscular Disease. Annals of Rehabilitation Medicine. 2017;41(4):519.